

Trastornos metabólicos

• Fenilcetonuria (FCU)

Este trastorno impide que el organismo del bebé utilice ciertos aminoácidos presentes en la leche materna y de fórmula. El aminoácido denominado fenilalanina se acumula en el organismo del bebé y puede dañar las células cerebrales en crecimiento, lo que causa una discapacidad intelectual. El tratamiento incluye una leche de fórmula especial y una dieta baja en fenilalanina.

Los trastornos de aminoácidos menos comunes son los siguientes:

- Homocistinuria (HCU)
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (EOOJA)
- Citrulinemia (CIT)
- Aciduria argininosuccínica (AAS)
- Tirosinemia tipo I (Tyrosinemia, TRY I)

Estos trastornos pueden causar convulsiones y daños cerebrales graves. El tratamiento incluye una dieta minuciosamente planificada.

• Galactosemia

Debido a este trastorno del metabolismo de los hidratos de carbono, el organismo del bebé no puede utilizar la galactosa, un azúcar que se encuentra en los preparados a base de leche de vaca y en la leche materna. Los bebés que no reciben tratamiento pueden contraer infecciones mortales y tener discapacidades intelectuales graves. El tratamiento incluye alimentar al bebé con leche de fórmula a base de soja.

Entre los trastornos menos frecuentes relacionados con los hidratos de carbono (almacenamiento lisosómico) se incluyen los siguientes: Enfermedad de Pompe y mucopolisacaridosis tipo I (Mucopolysarcharidosis type I, MPS I)

• Trastornos de los ácidos orgánicos

Los bebés que padecen estos trastornos no pueden eliminar determinados residuos de la sangre. Incluso pueden hacer que entren en coma si no se tratan.

El tratamiento puede incluir una dieta especial y medicamentos.

Algunos de los trastornos de período crítico son los siguientes:

- Acidemia propiónica (AP)
- Acidemia metilmalónica (AMM)
- Acidemia isovalérica (AIV)
- Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica (3-Hydroxy-3- methyl- glutaric aciduria, HMG)
- Deficiencia de beta cetotilasa (Beta ketothiolase deficiency, BKT)
- Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa (Holocarboxylase synthase deficiency, MCD)
- Aciduria glutárica tipo I (AG I)

Trastornos de oxidación de ácidos grasos

• Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)

Este trastorno de oxidación de ácidos grasos hace que el organismo del bebé sea incapaz de utilizar determinados tipos de grasa para producir energía.

Cuando están enfermos, los bebés que padecen deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (Medium chain acyl co-A dehydrogenase deficiency, MCAD) pueden sentirse muy mal y no alimentarse correctamente. Pueden tener dificultades para respirar y convulsiones. Incluso es posible que su corazón deje de latir.

El tratamiento incluye alimentarse cada unas pocas horas y recibir atención médica de inmediato cuando se enferman.

Los trastornos de oxidación de ácidos grasos menos frecuentes son los siguientes:

- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (Very long chain acyl CoA dehydrogenase deficiency, VLCAD)
- Deficiencia de 3-hidroxiacil CoA-deshidrogenasa de cadena larga (Long chain L-3- hydroxy acyl-CoA dehydrogenase deficiency, LCHAD)
- Deficiencia de proteínas trifuncionales (Trifunctional protein deficiency, TFP)

El tratamiento puede incluir una dieta especial y medicamentos.

Nota: Existen otros trastornos metabólicos y de oxidación de ácidos grasos que no pueden detectarse mediante la prueba de detección en recién nacidos.

¿Qué sucede con la muestra de sangre de mi bebé después de que la analizan en el laboratorio?

El DPH destruirá la muestra de sangre de su bebé una vez que ya no sea necesaria para las pruebas. No se utilizará para ningún otro fin que no sea la prueba de detección en recién nacidos. Si tiene alguna pregunta sobre cómo se manipulará la muestra de sangre de su bebé, comuníquese con el Laboratorio de Salud Pública de Carolina del Sur al (803) 896-0800 o con el Programa de Pruebas de Detección en Recién Nacidos al nbsqi@dph.sc.gov.

¿Qué más puedo hacer para cuidar a mi bebé?

Asegúrese de que su bebé se someta a controles del niño sano. Junto con la prueba de detección en recién nacidos, los controles médicos garantizan que su bebé está sano y que cualquier problema se detectará antes de que se agrave.



**PARA OBTENER
MÁS INFORMACIÓN,
COMUNÍQUESE CON EL**

*Programa de Pruebas de Detección
en Recién Nacidos del DPH al*

(803) 896-0800
nbsqi@dph.sc.gov

o el departamento de salud local

*o escanee el código QR que se
encuentra a continuación*



00192-SPA-ML 03/25



**Prueba de
detección en
recién nacidos**

por la salud de su bebé



**SOUTH CAROLINA
DEPARTMENT OF
PUBLIC HEALTH**



Muchos padres se preocupan por la salud de sus bebés recién nacidos. En la mayoría de los casos, los bebés que parecen estar sanos lo están. Sin embargo, esto puede no ser así. Los bebés pueden tener problemas que no se ven y, si no se tratan, pueden generar discapacidades intelectuales, crecimiento anormal, infecciones peligrosas o, incluso, la muerte.

El objetivo del Programa de Pruebas de Detección en Recién Nacidos del Departamento de Salud Pública (DPH) de Carolina del Sur es encontrar la causa de estos problemas.

Utilice este recurso para averiguar qué es la prueba de detección en recién nacidos, cuáles son los trastornos de salud que se detectan y qué debe hacer en caso de que se detecten. También le recomendamos hacer preguntas; el médico o la enfermera de su bebé y el DPH pueden brindarle ayuda.

¿Qué es la “prueba de detección en recién nacidos”?

La prueba de detección (gota de sangre) es un análisis de laboratorio que detecta trastornos ocultos de salud en recién nacidos.

Al poco tiempo del nacimiento de los bebés, se toma una pequeña muestra de sangre para detectar varios trastornos raros y comunes. La sangre se extrae del talón del bebé y se envía al laboratorio de salud pública. Si se detecta algún problema, con un tratamiento temprano hay una mayor probabilidad de que el bebé tenga una vida saludable.

La ley de Carolina del Sur exige que todos los recién nacidos se sometan a esta prueba de detección.

¿Qué sucede si mi bebé recién nacido parece estar sano? ¿Es realmente necesario que se someta a estas pruebas?

Sí. La mayoría de los bebés que presentan estos trastornos parecen estar sanos al nacer. La mayoría de ellos nacen en familias que no tienen antecedentes de estos trastornos. Los análisis de sangre son la única forma de detectar estos trastornos antes de que se conviertan en una enfermedad grave o provoquen la muerte.

Las probabilidades de padecer uno de estos trastornos son bajas. ¿Por qué existe una ley estatal en relación con estas pruebas de detección?

A pesar de ser poco comunes, estos trastornos son graves. Hacer que todos los recién nacidos se sometan a estas pruebas es la manera más rápida de determinar si tienen alguno de estos trastornos para poder tratarlos de inmediato.

¿Qué tan exacta es la prueba de detección en recién nacidos?

Las pruebas de detección en recién nacidos son muy precisas, pero ninguna prueba es perfecta. Son muy pocos los casos en los que a un bebé que obtuvo un resultado “normal” en una prueba de detección en recién nacidos se le diagnostica un trastorno más adelante.

¿De qué manera recibiré los resultados de la prueba de mi bebé?

El médico de su bebé le comunicará los resultados en su primer control médico. Por eso es tan importante que elija el médico de su bebé antes de que nazca y que el hospital conozca el nombre de dicho médico. De esta manera, el hospital puede asegurarse de que el médico figure en el formulario de la prueba de detección en recién nacidos.

Si se detectan resultados anormales, se informará inmediatamente al médico y se lo contactará. Es posible que se deba llevar a cabo una prueba o consulta de seguimiento.

¿Qué significa que mi bebé deba someterse a una segunda prueba?

Es posible que su bebé deba someterse a una segunda prueba si la primera muestra de sangre:

- No se pudo utilizar para la prueba.
- Se extrajo antes de que el bebé tuviese 24 horas de vida.
- Arrojó resultados falsos positivos.
- Indicó que existe una pequeña probabilidad de que su bebé tenga algún trastorno.

Si le solicitan que vuelva a examinar a su bebé, hágalo cuanto antes. Una segunda prueba puede ser aterradora, pero es importante.

Si en la segunda prueba se obtiene un resultado positivo, es posible que su bebé tenga un trastorno. En casos aislados, los médicos pueden dar comienzo al tratamiento después de la primera prueba. Con un tratamiento temprano, puede haber una mayor probabilidad de que su bebé tenga una vida saludable.

¿Mi bebé puede curarse si tiene alguno de estos trastornos?

No, pero todos pueden tratarse.

Con un tratamiento temprano, los efectos graves pueden reducirse y, a menudo, prevenirse.

¿Qué trastornos se detectan en Carolina del Sur?

El grupo de pruebas analíticas busca lo siguiente:

- Trastornos hormonales
- Trastornos enzimáticos
- Trastornos genéticos
- Trastornos metabólicos (aminoácidos, hidratos de carbono, ácidos orgánicos, ácidos grasos)

Estos trastornos se explican a continuación.

Trastornos hormonales y enzimáticos

- **Hipotiroidismo congénito**
En este trastorno, la glándula tiroides no funciona correctamente. El bebé no crece ni se comporta con normalidad y es posible que desarrolle una discapacidad intelectual grave. El tratamiento incluye un medicamento especial.
- **Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)**
En este trastorno, las glándulas suprarrenales del organismo no funcionan con normalidad. Los bebés que padezcan HSC no crecerán ni se desarrollarán adecuadamente. Incluso es posible que algunos de ellos mueran. La HSC puede tratarse con medicamentos.
- **Deficiencia de biotinidasa**
En el caso de este trastorno, el organismo del bebé no puede utilizar la biotina, un tipo de vitamina B que se encuentra en los alimentos. Sin la biotina, los bebés no pueden crecer y desarrollarse correctamente. El tratamiento de este trastorno consiste en tomar un tipo especial de biotina disponible en cápsulas o comprimidos.

Nota: Existen otros tipos de trastornos hormonales y enzimáticos que la prueba de detección en recién nacidos no detecta.

Trastornos genéticos

- **Enfermedades de la hemoglobina y rasgos de la hemoglobina**
Las enfermedades de la hemoglobina son trastornos de la sangre. Pueden causar anemia y muchos otros problemas de salud.
 - **Anemia falciforme (ECF)**
La ECF es un trastorno de la hemoglobina. Provoca glóbulos rojos en forma de hoz, anemia, dolor intenso y un alto riesgo de infecciones. Esta enfermedad se trata con medicamentos. Los bebés que padecen la enfermedad de la hemoglobina deben consultar a un especialista llamado hematólogo.
 - **Rasgo drepanocítico (SCT)**
Los bebés que padecen rasgo drepanocítico (Sickle Cell Trait, SCT) tienen un gen que genera glóbulos rojos en forma de hoz y otro que produce glóbulos rojos normales. No suelen estar enfermos, pero pueden tener problemas renales a medida que crecen. Deben recibir asesoramiento genético sobre el rasgo drepanocítico. También es importante que asistan a controles médicos anuales.
 - **Fibrosis quística**
Este trastorno provoca graves problemas pulmonares y digestivos debido a la presencia de fluidos corporales espesos y pegajosos. Los bebés pueden padecer infecciones pulmonares graves y no digerir bien los alimentos. El tratamiento incluye medicamentos que ayudan a combatir las infecciones y enzimas que facilitan la digestión de alimentos.
 - **Inmunodeficiencia combinada grave**
La inmunodeficiencia combinada grave (IDCG) y los trastornos relacionados con ella afectan al sistema inmunitario. Los bebés que padecen IDCG no pueden combatir las infecciones debido a que su sistema inmunitario no funciona correctamente. Si bien, al nacer, los bebés pueden parecer sanos, pueden contraer enfermedades comunes rápidamente, como un resfriado o un virus estomacal. Algunos bebés con IDCG necesitan un trasplante de médula ósea, mientras que aquellos que padecen un tipo menos grave de este trastorno pueden tratarse con medicamentos especiales.
- Otros trastornos genéticos raros identificados son la mucopolisacaridosis tipo II (MPS II), la enfermedad de Fabry, la atrofia muscular espinal (AME) tipo 1 y la enfermedad de Krabbe, también conocida como leucodistrofia de células globoides.

Nota: Existen otros trastornos genéticos que no pueden detectarse mediante la prueba de detección en recién nacidos.